

Studie naar het leven met zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten, optimale behandeling en complicaties

Gepubliceerd: 21-09-2023 Laatste bijgewerkt: 07-04-2024

(zie ook: C1. Protocol, bladzijde 9, paragraaf 2) Primaire doelstelling: Het opzetten van een metabole bio-database, met DNA, bloed, urine, feces, en haarmonsters van patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten, gecombineerd met klinische gegevens....

Ethische beoordeling	Afgewezen
Status	Zal niet starten
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON53541

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Leven met een erfelijke metabole ziekte

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Lever- en galwegaandoeningen
- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

(lekenterm wordt niet gebruikt door patientenpopulatie, metabole ziekte, nvt)

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Overige ondersteuning: Niet van toepassing; het is 'investigator driven'.

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: beperkingen, kwaliteit van leven, metabole ziekte, natuurlijk beloop

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

(zie ook: C1. Protocol, page 11, paragraaf 5.1.1)

Het verkrijgen van een metabole bio-database, met DNA, bloedmonsters, urinemonsters, fecesmonsters en haarmonsters van patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten, in combinatie met de klinische en fysieke gegevens.

Secundaire uitkomstmaten

(zie ook: Protocol C1, blz 11 en 12, paragraaf 5.1.2)

Klinische gegevens: medicatie, voorgeschiedenis en symptomen, radiologiegegevens, andere medische informatie zoals endoscopieën en operatieverslagen, en ECG.

Ziektespecifieke of algemene vragenlijsten.

Fysieke gegevens: lichamelijke beperkingen, neurologische aandoeningen, antropometrie, bloeddruk, oog-handcoördinatie, activiteitsniveau en pijnniveau, en fundus.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Er is nog weinig bekend over het natuurlijk beloop van zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten. De sterfte op de kinderleeftijd is nog steeds aanzienlijk. Voor veel diagnoses is beperkt onderzoek gedaan naar de behandeling van zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten op volwassen leeftijd. Het is belangrijk om een biobank op te zetten met gekoppelde patiëntkarakteristieken. Het is dan eenvoudiger en sneller om patiënten te

laten deelnemen aan (inter)nationaal onderzoek, en om prospectief onderzoek te doen naar het natuurlijk beloop van een ziekte.

Aanvullende metingen van kwaliteit van leven, oog-hand coördinatie, activiteit en pijnniveau bij patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten en in de gezonde populatie ter vergelijking zullen onze kennis van erfelijke stofwisselingsziekten vergroten.

Doel van het onderzoek

(zie ook: C1. Protocol, bladzijde 9, paragraaf 2)

Primaire doelstelling:

Het opzetten van een metabole bio-database, met DNA, bloed, urine, feces, en haarmonsters van patiënten met erfelijke stofwisselingsziekten, gecombineerd met klinische gegevens.

Secundaire Doelstellingen:

Het beter mogelijk maken van vlotte participatie aan nationale en internationale studies.

Het onderzoeken van de kwaliteit van leven, oog-hand coördinatie, pijn en activiteit in individuen met erfelijke stofwisselingsziekten gevallen en controles.

Onderzoeksopzet

(zie ook: C1. Protocol Study Design, pagina 10, paragraaf 3)

In deze prospectieve case-control studie zal een metabole bio-database aangelegd worden en zullen de oog-hand coördinatie, activiteit en pijnniveau bij patiënten van zeldzame erfelijke metabole ziekten vergeleken worden met die van de algemene gezonde bevolking.

Inschatting van belasting en risico

(zie ook: C1. Protocol, page 16, paragraaf 8.3)

De deelnemers zal worden gevraagd een haarplukje af te knippen, vragenlijsten in te vullen, een activiteitsmeter te dragen, pijnscores in het horloge in te voeren en een dagboek bij te houden. Een hematoom en een klein risico op infectie kunnen optreden na venapunctie.

Er is geen direct voordeel voor de cases en controles. Wij streven ernaar onze kennis over erfelijke stofwisselingsziekten te vergroten.

Contactpersonen

Publiek

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Westzeedijk 353
Rotterdam 3015 AA
NL

Wetenschappelijk

Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Westzeedijk 353
Rotterdam 3015 AA
NL

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (16-17 jaar)
Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

(zie Protocol C1. pagina 10-11, paragraaf 4.2 Inclusie criteria)

Inclusiecriteria

16 jaar en ouder.

Getekend * informed consent*.

Wilsbekwame en wilsonbekwame patiënten met een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte, die in zorg zijn bij de UMC*s en satelliet expert centra.

Gezonde controles, zoals broers en/of zussen en/of niet-verwante burenen/vrienden/partners van de patiënten.

Diagnosegroepen lijst gebaseerd op de huidige patiënten populatie in de UMC*s

- Ureumcyclusdefecten
- Stoornissen in aminozuurmetabolisme
- Phenylketonurie
- Homocystinurie
- Glycogeenstapelingsziekten
- Mitochondropathien
- Lysosomale stapelingsziekten
- Vetzuuroxidatiestoornissen
- Stoornissen in glycosylering
- Galactosemie\Fructosemie
- Peroxisomale aandoeningen
- Congenitaal hyperinsulinisme
- Porfyriën
- Lipoproteïne deficiënties
- Stoornissen in Vitaminemetabolisme
- Stoornissen in glycosylering (CDG)
- Rest zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

(zie Protocol C1. Pagina 11)

Geen getekend informed consent aanwezig.

Onderzoekopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Algemeen wetenschappelijk

Deelnemers

Nederland

Status:	Zal niet starten
Aantal proefpersonen:	2000
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Afgewezen	
Datum:	21-09-2023
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Erasmus MC, Universitair Medisch Centrum Rotterdam (Rotterdam)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL83254.078.22